



Informatie over Polymerase Proofreading-Associated Polyposis (PPAP)

Wat is Polymerase Proofreading-Associated Polyposis (PPAP)?

In Nederland heeft iedereen een kans van ongeveer 5% (1 op 20) om darmkanker te ontwikkelen. De gemiddelde leeftijd om dikke darmkanker te ontwikkelen ligt tussen de 60 en 70 jaar.

Adenomateuze poliepen zijn goedaardige tumoren van de dikke darm. Ze kunnen een voorloper zijn van darmkanker. Als iemand veel poliepen heeft, wordt dat polyposis genoemd.

Eén van de erfelijke vormen van poliepen en darmkanker is Polymerase Proofreading-Associated Polyposis (PPAP). PPAP is heel zeldzaam. In de hele wereld zijn er ongeveer 40 families beschreven.

Meer dan de helft van de beschreven mensen met PPAP had darmpoliepen. Het aantal poliepen kan per persoon verschillen tussen enkele en tientallen. De poliepen ontstaan meestal tussen de 20 en 30 jaar, maar kunnen soms ook jonger voorkomen. Het risico op darmkanker is sterk verhoogd: de helft tot driekwart van patiënten ontwikkelt darmkanker als zij geen controle krijgen. De meeste mensen ontwikkelen darmkanker tussen de 30 en 50 jaar. Ook is er een verhoogd risico op poliepen en kanker in de maag en twaalfvingerige darm.

Er is ook een verhoogd risico op andere vormen van kanker. Er zijn (uit kleine studies) aanwijzingen voor een verhoogd risico op baarmoederkanker, eierstokkanker en borstkanker. Er zijn daarnaast aanwijzingen voor een verhoogd risico op hersentumoren bij mensen met een POLE-mutatie. Het risico om deze tumoren te ontwikkelen lijkt een stuk lager te zijn dan het risico op darmkanker. Er is meer onderzoek nodig in PPAP families om meer duidelijkheid te krijgen over de precieze risico's.

Wat is de oorzaak?

PPAP wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking (mutatie) in het POLE-gen of in het POLD1-gen. Dit kan worden vastgesteld via DNA-onderzoek in bloed.

Welke medische adviezen zijn er?

Op basis van de huidige inzichten geldt het volgende controleadvies voor mensen met PPAP:

- Vanaf 18/20 jaar: één keer in de 1-2 jaar darmonderzoek (colonoscopie).
- Vanaf 25 jaar: één keer in de 1-5 jaar (frequentie afhankelijk van de bevindingen) maag/dunne darmonderzoek (gastroduodenoscopie).

Voor vrouwen met PPAP geldt verder nog:

- Vanaf 35 jaar: verwijzing naar gynaecoloog om controles van de baarmoeder tussen 40 en 60 jaar en eventuele preventieve operatie van baarmoeder of eierstokken te bespreken.
- van 40 tot 60 jaar: één keer per jaar een afspraak op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en het ene jaar een MRI-scan en het andere jaar een mammografie van de borsten.
- van 60 tot 75 jaar: screening via het bevolkingsonderzoek naar borstkanker.



Dit controleadvies kan veranderen als in de toekomst meer bekend wordt over PPAP.

Hoe erft een POLE- of POLD1-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen drager zijn van een POLE- of POLD1-mutatie en deze doorgeven.

Kinderen van een ouder met een mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

PPAP kan ook nieuw bij iemand ontstaan. In dat geval is de kans dat broers en zussen de mutatie ook hebben erg klein.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een POLE- of POLD1-mutatie hebben in principe een 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich vanaf 18 jaar door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie over PPAP vindt u op <https://erfelijkheid.nl/ziektes/polymerase-proofreading-associated%20polyposis-ppap>.

Algemene informatie en een filmpje (beeldverhaal) over een erfelijke aanleg voor kanker zijn te vinden op <https://erfelijkheid.nl/erfelijk/kanker-erfelijk>.

Patiëntenvereniging en lotgenotencontact: <http://www.lynch-polyposis.nl/>.

Informatie over een gezonde leefstijl en de rol hiervan bij kanker staat op de website van het KWF: <https://www.kwf.nl/kanker-voorkomen>.